◺Expression de l'information génétique◿

Introduction

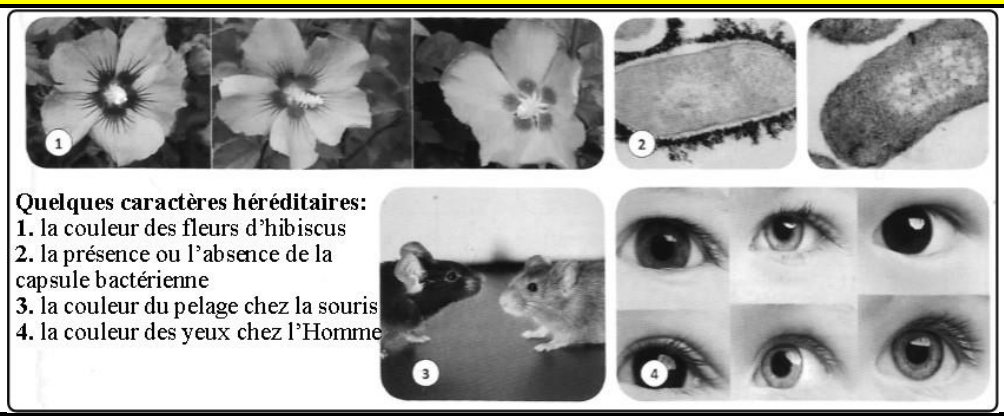
L'expérience de la transformation bactérienne (expérience de Griffith) a montré l'existence d'une relation entre le matériel génétique (ADN) et le caractère héréditaire (formation de la capsule)

- **Qu'est ce qu'un caractère héréditaire**
- **Quelle est la relation entre la matériel génétique et les caractères héréditaires**
- **Comment la molécule d'ADN détermine un caractère héréditaire**

I. Notion de caractère, gène, allèle et mutation

1. Quelques caractères héréditaires chez les êtres vivants

Document 1



Quelques caractères héréditaires:
1. la couleur des fleurs d'hibiscus
2. la présence ou l'absence de la capsule bactérienne
3. la couleur du pelage chez la souris
4. la couleur des yeux chez l'Homme

Qu'est-ce qu'un caractère héréditaire
Montrer que chaque caractère se manifeste par deux ou plusieurs phénotypes

Un caractère héréditaire: trait, marque ou particularité (comportement vis-à-vis d'un antibiotique, la couleur des cheveux, les groupes sanguins, la taille, poids…) d'une espèce ou d'une personne qui se transmet de génération en génération.

Phénotype: l'ensemble des caractères apparents d'un individu.

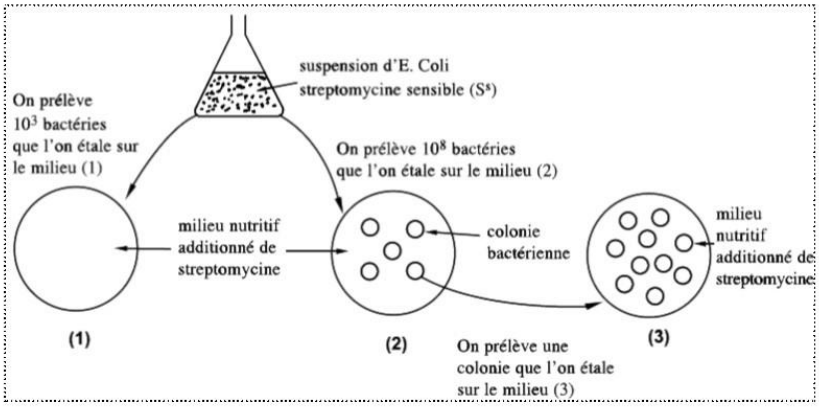
Exemple: - il existe 4 phénotypes pour le caractère « groupe sanguin » qui sont A, B, AB et O

- 2 phénotypes pour le caractère « forme des graines » de petit pois : lisses ou ridées

2. Notion de mutation

Document 2

Dans le cadre de l'étude du phénomène de la mutation, on a réalisé des expériences en partant d'une souche sauvage de bactérie *Eschérichia coli* sensible à un antibiotique, la streptomycine (Strep S) . on prélève 2 volumes l'un contenant 10^3 bactéries que l'on étale sur le milieu nutritif 1 et l'autre contenant 10^8 bactéries que l'on étale sur le milieu 2. Les deux milieux contiennent de la streptomycine. ensuite on repique une des colonies su milieu 2 sur un milieu nutritif (3) contenant de la streptomycine, celle-ci engendre de nouvelles colonies (voir figure).



1.Nommez le caractère héréditaire considéré dans cet exemple et précisez les phénotypes de ce caractère.
2.Pourquoi certaine bactéries sont arrivées à se développer sur le milieu 2
3.Comment expliquer cette modification du caractère
4. proposez une définition du phénomène mis en évidence tout en dégageant ses caractéristiques

.
Aucune colonie ne se développe sur la boite 1 ceci confirme que les 10^3 bactérie prélevées de la suspension initiale et ensemencées sur ce milieu sont **sensibles à la streptomycine.**
Quelques colonies se développent dans la boite (2) ceci montre que quelques bactéries sur 10^8 de la suspension initiale, supposées sensibles à la streptomycine, **sont résistantes à cet antibiotique**.

Moutamadris.ma

1. - le caractère héréditaire considéré est le comportement vis-à-vis de la streptomycine

- Ce caractère se manifeste par 2 phénotypes: le phénotype sensible (Strep S) et le phénotype résistant (Strep R)

2. Certaines bactéries sont arrivées à se développer sur le milieu 2 car elles sont devenues résistantes à la streptomycine (ces colonies ont acquis **un nouveau caractère leur permettant de résister à l'antibiotique)**

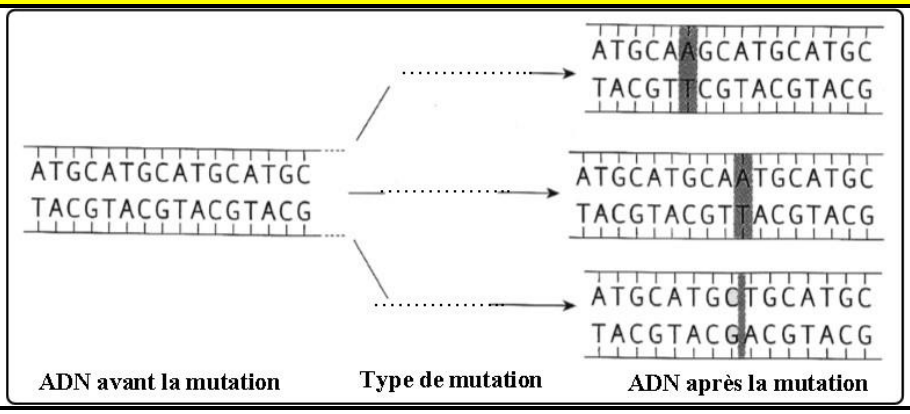
3. la modification du caractère est liée à une modification du programme génétique de certaines bactéries, cette modification est appelée **mutation**

4. **La mutation**: modification du matériel génétique (ADN) entrainant la modification d'un caractère héréditaire

Cette modification **est :**

- **Spontanée** (mais peut être provoquée par des agents mutagènes (ex :UV))
- **Aléatoire** (n'importe quelle bactérie peut être touchée)
- **Rare (**il a fallu un grand nombre de bactérie (10^8) pour la mettre en évidence)
- **Héréditaire** (chaque bactérie mutante étalée sur le milieu 3 a engendré des bactéries ayant le même caractère)

Document 3



Types de mutation

On distingue 3 types de mutations ponctuelles

►Mutation par **substitution** : remplacement d'un nucléotide par un autre

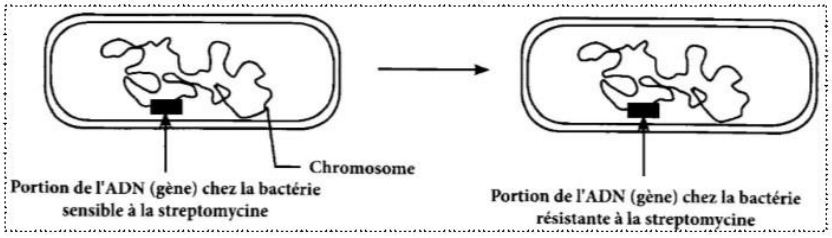
►Mutation par **insertion** : ajout d'un ou plusieurs nucléotides

►Mutation par **délétion**: perte d'un ou plusieurs nucléotides

3. Notion de gène et notion d'allèle

Document 4

Le caractère de sensibilité ou de résistance à la streptomycine est gouverné par un morceau d'ADN appelé **gène**. Ce gène existe sous deux formes appelées **allèles**: allèle sauvage qui gouverne la sensibilité à la streptomycine et qui existe chez les bactéries strep S et l'allèle muté responsable de la résistance à la streptomycine et qui existe chez les bactéries strep R



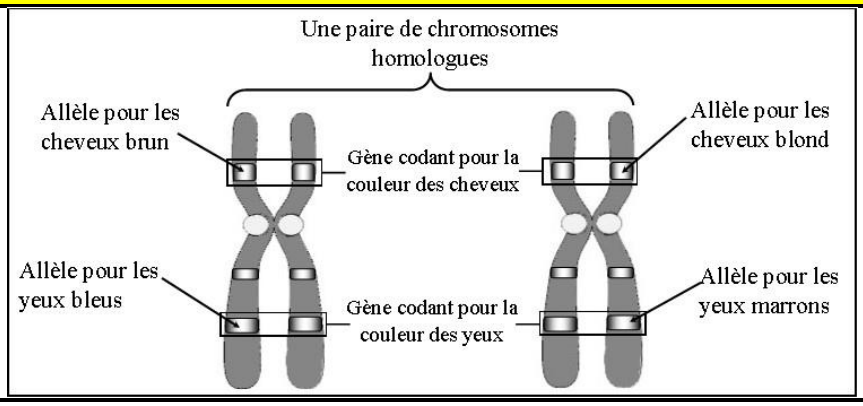
Définissez : gène, allèle

Gène : portion d'ADN qui porte l'information génétique correspondant à un caractère héréditaire. Le gène a une position (locus) constante sur un chromosome chez tous les individus de même espèce.

Allèle: forme ou version de gène. En général un gène est représenté par deux allèles (chez les diploïdes) (occupant le même locus) qui peuvent être identiques ou différents.

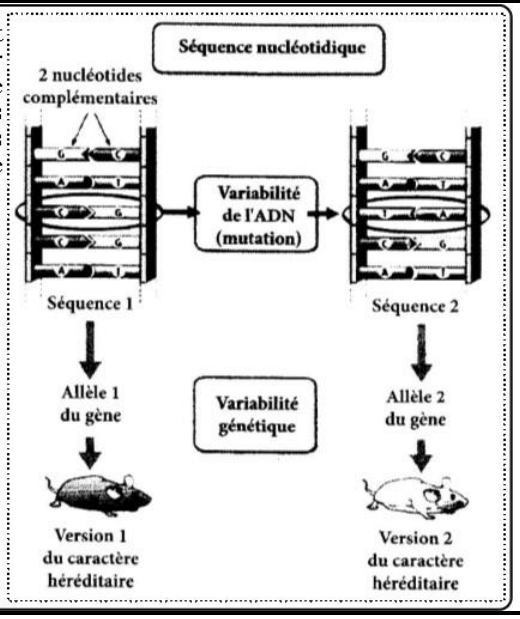
Moutamadris.ma

Schéma au tableau



Document 5

Deux portions d'ADN occupant la même position peuvent gouverner deux phénotypes différents. Un gène gouvernant un caractère héréditaires peut exister sous formes de versions différentes « les allèles » à l'origine de phénotypes différents.



Comparez les séquences des allèles responsables de la coloration du pelage chez la souris, puis déduisez l'importance génétique de la mutation.

II. La relation gène – protéine – caractère

1. Relation protéine - caractère

Document 6

En 1904, James Herrick, médecin à Chicago, examine un étudiant âgé de 20 ans, hospitalisé pour toux et fièvre. Le sujet est faible, souffre de vertiges et de maux de tête. Depuis un an , il ressent des palpitations et un essoufflement comme certains membres de sa famille

L'examen du sang montre que le malade est très anémique (il a un taux anormalement bas de globules rouges), le nombre de ses hématies n'atteignant que la moitié de la valeur normale. L'observation d'un frottis sanguin de ce patient a permis la prise de la photo représentée par le **document 1**

Globules rouges du patient malade

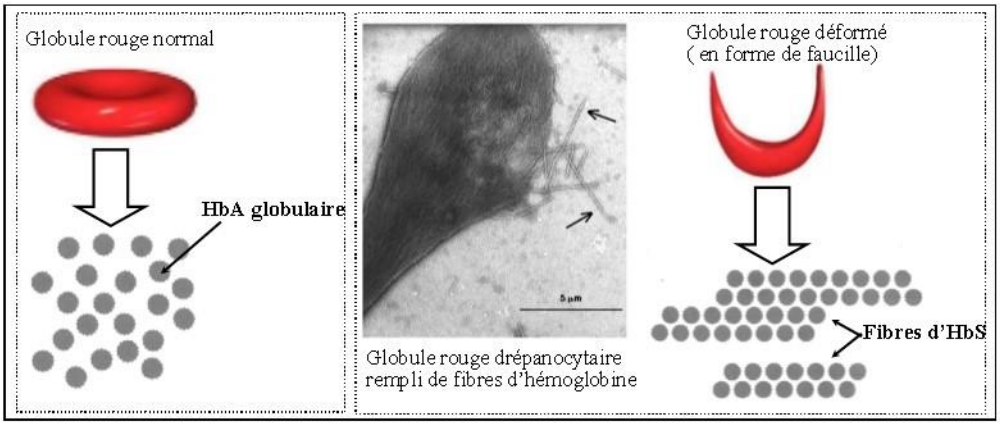
Globules rouges d'un individu normal

1.Comparez les globules rouges chez le malade avec ceux de l'individu sain.

2. Que représente la forme des globules rouges sachant qu'elle se transmet de génération en génération.

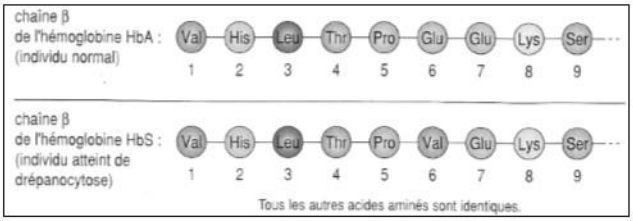
3. Sachant que les globules rouges en forme de faucille se bloquent dans les capillaires sanguins. Déduisez la conséquence du modification de la forme des globules rouges.

On trouve dans les hématies une protéine appelée hémoglobine capable de fixer le dioxygène. La solubilité de l'hémoglobine des malades drépanocytaires (HbS) est beaucoup plus faible que celle de l'hémoglobine normale (HbA), Plusieurs molécules anormales peuvent s'agglutiner formant des agrégats fibreux. Le document 2 représente les formes d'hémoglobine chez les sujets malades et sains.



4. Comparez les protéines HbA et HbS puis déduisez la cause de la déformation des globules rouges chez les individus atteint de drépanocytose

L'hémoglobine des globules rouges est une molécule constituée de différents éléments, dont les globines (protéines). Il y a 4 molécules de globine (2 molécules de globine alpha identiques, 2 molécules de globine bêta identiques). Le document 3 représente les premiers acides aminés des séquences de la chaine β de l'hémoglobine d'un individu normal (HbA) et la chaine β de l'hémoglobine d'un individu atteint de drépanocytose (HbS)



5.Comparez les séquences peptidiques et déduisez la relation protéine-caractère

1.L'observation d'un frottis sanguin révèle des hématies inhabituelles, en forme de faucille, alors que l'individu sain possède des GR normaux biconcaves.

2.La forme des GR représente un caractère héréditaire

3.Puisque les GR en forme de faucille se bloquent dans les capillaires sanguins, ils vont ralentir la circulation et provoquer des lésions dans les organes mal irrigués (manque d'apport en O_2 et nutriments)

4.L'hémoglobine HbA est globulaire tandis que les protéines HbS se rassemblent formant des fibres microscopiques. L'accumulation de ces fibres à l'intérieur du globule rouge provoque sa déformation

5.La différence réside dans un changement d'acide aminé :au niveau de l'hémoglobine HbA l'acide aminé n° 6 est l'acide glutamique alors qu'au niveau de l'hémoglobine HbS l'acide aminé n°6 est la valine (tout le reste de la molécule est identique)

On déduit que la modification de la séquence en acides aminés de la protéine entraine une modification du caractère. Donc il existe une relation protéine-caractère.

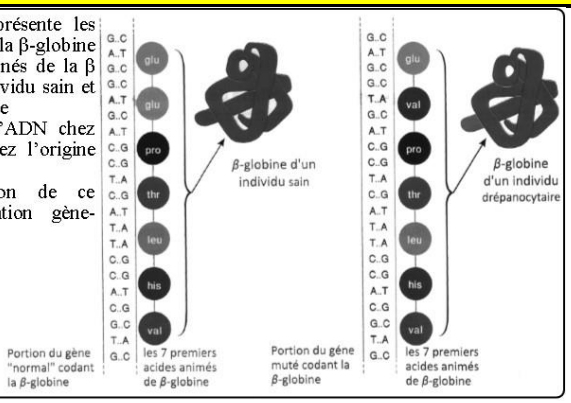
2. Relation gène protéine

Document 7

La figure ci-contre présente les séquences d'ADN du gène de la β-globine et les séquences d'acides aminés de la β globine produite, chez un individu sain et chez un individu drépanocytaire

1.Comparez les séquences d'ADN chez ces deux individus et précisez l'origine génétique de la drépanocytose

2.A partir de l'exploitation de ce document, justifiez la relation gène-protéine



Comparez les séquences nucléotidiques de HBA et HBS puis déduisez la relation gène -protéine

La différence réside dans un changement d'un nucléotide (mutation par substitution) au niveau de la paire de base n°-- : en effet le nucléotide A en position -- est remplacé par T (tout le reste des deux molécules est identique)

Donc une mutation sur la séquence nucléotidique entraine une modification de la séquence en acides aminés de la protéine ce qui montre l'existence d'une relation gène -protéine

Bilan

Les mutations sur les séquences nucléotidiques entrainent une modification de la séquence en acides aminés de la protéine et par la suite une modification du caractère.
Il existe donc une relation de cause à effet entre gène, protéine et caractère

Comment un gène permet il la synthèse d'une protéine?

III. Mécanisme d'expression de l'information génétique

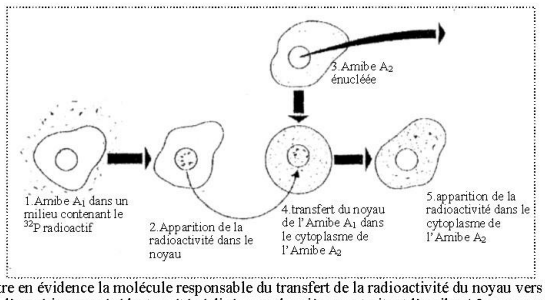
1. La mise en évidence d'un intermédiaire informationnel, l'ARNm

Chez les eucaryotes, ADN abondant dans le noyau et absent dans cytoplasme, alors que les protéines sont abondantes dans le cytoplasme. Comment une information contenue dans le noyau permet-elle la synthèse de protéines dans le cytoplasme?

Document 8

Expérience de Goldstein et Paul (1955)

❶Afin de mettre en évidence quelques mécanismes de l'expression d'information génétique, ces deux chercheurs ont réalisés les expériences suivantes sur l'amibe (être vivant unicellulaire eucaryote)



❷Pour mettre en évidence la molécule responsable du transfert de la radioactivité du noyau vers le cytoplasme, l'expérience précédente a été réalisée une deuxième en traitant l'amibe A2 avec une enzyme ARNase (enzyme qui dégrade l'ARN), et on a observé l'absence de la radioactivité dans le cytoplasme de cette amibe.

Moutamadris.ma

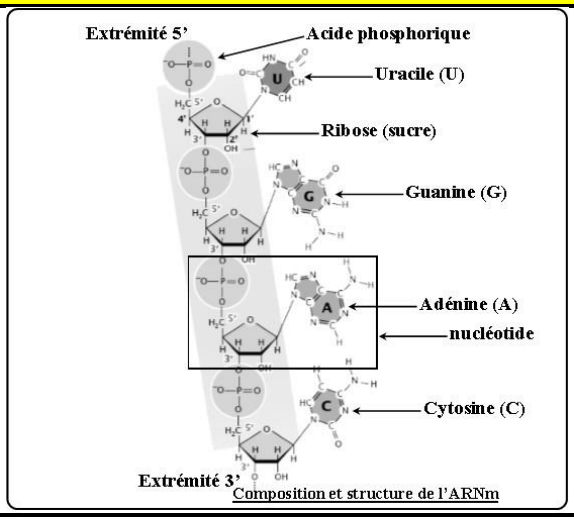
☞Cette expérience montre qu'il existe une molécule contenant le phosphore **P** et qui est synthétisée dans le noyau puis se transférer vers le cytoplasme.

☞Cette expérience a mis en évidence également que cette molécule est un **acide ribonucléique** (**ARN**)

Cette molécule sert d'intermédiaire au cours de l'expression des gènes. C'est la raison pour laquelle ces ARN sont qualifiés de **messagers** (ARNm)

2. Structure et composition chimique de l'ARNm

Document 9



Composition et structure de l'ARNm

L'ARNm, est une molécule monocaténaire (formée d'un seul brin). C'est un acide nucléique constitué d'un enchainement de nucléotides. Chaque nucléotide de l'ARN est constitué de :

- Un sucre à 5 atomes de carbone : ribose, dont les atomes de carbones sont numérotés de 1' à 5'
- Une base azotée : A ou C ou G ou U (uracile)
- Un acide phosphorique

Document 10

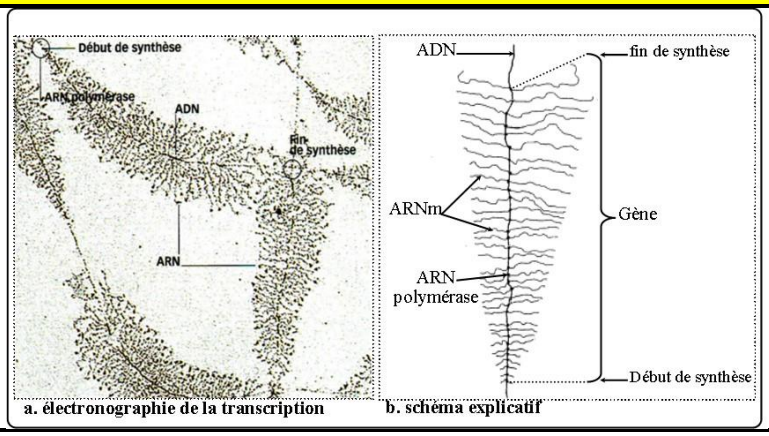
	ARNm	ADN
Sucre	1……	2……
Bases azotées	G…… A…… U…… C……	G…… A…… T…… C……
Structure	3……	4……
Localisation	……	……

Comparez la structure de l'ARNm et de l'ADN

3. De l'ADN à l'ARNm : la transcription

a. Mise en évidence du rôle d'ADN dans la synthèse d'ARN :

Document 11



a. électronographie de la transcription b. schéma explicatif

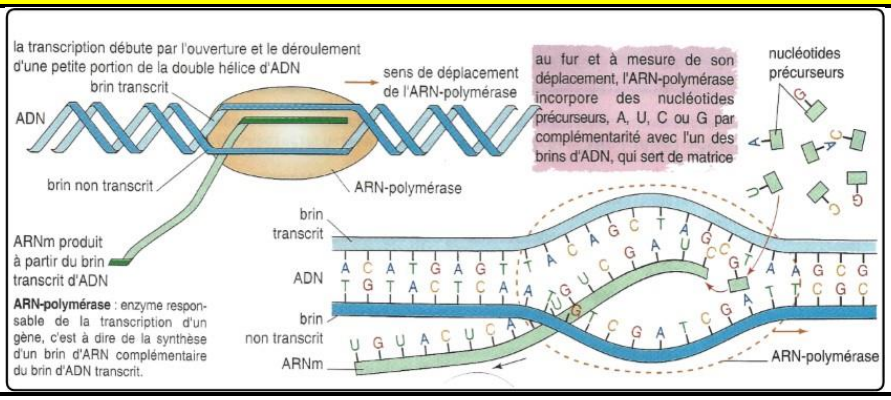
☞Le document 11 montre le phénomène de **transcription** qui correspond à la synthèse d'ARNm à partir du brin transcrit de l'ADN. Ce phénomène se déroule dans le noyau chez les eucaryotes grâce à une enzyme appelée ARN polymérase.

☞Cette transcription débute là où la molécule d'ARNm est la plus courte et se termine là où la molécule d'ARNm est la plus longue.

☞Sur la photographie plusieurs d'ARN polymérases (les enzymes assurant la synthèse d'ARNm) sont entrain de transcrire un gène. Plusieurs molécules d'ARNm sont donc synthétisées.

b. Le mécanisme de la transcription de l'ADN en ARNm

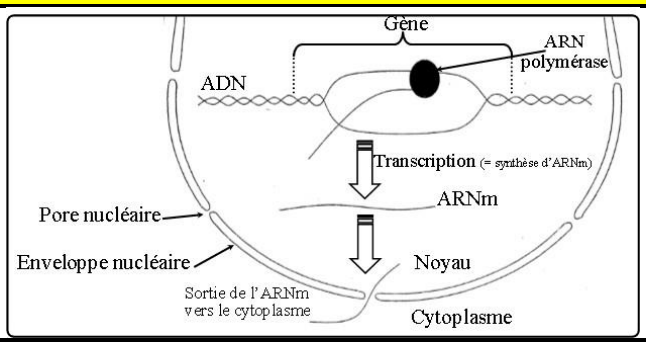
Document 12



La transcription débute par l'ouverture et le déroulement d'une petite portion de la double hélice d'ADN.

L'opération de transcription est catalysée par **l'ARN polymérase**. Au fur et à mesure de sa progression le long de l'ADN (5'→3'), cette enzyme incorpore des nucléotides par complémentarité avec l'un des brins de l'ADN: G se place en face de C, C en face de G, A en face de T et U en face de A. le brin d'ARN ainsi produit est donc complémentaire du brin d'ADN qui a servi de matrice, appelé **brin transcrit** (brin de polarité (3'→5').

Document 13



indiquez le devenir de la molécule d'ARNm obtenue

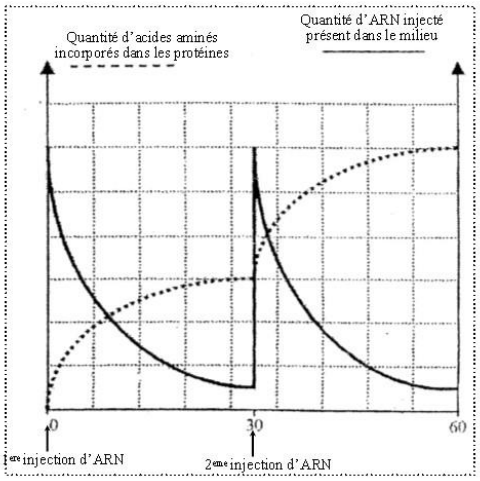
☞Après la transcription, l'ARN migre vers le cytoplasme à travers les pores nucléaires.

4. De l'ARNm à la protéine : la traduction

a. Les éléments nécessaires à la traduction

Document 14

À partir de bactéries (E.coli), on prépare un extrait dépourvu d'ADN et d'ARNm mais contenant tous les autres constituants cytoplasmiques . A cet extrait, on ajoute, in vitro, des acides aminés et des ARNm solubles que des techniques appropriées permettent d'isoler à partir du cytoplasme cellulaire.
On suit alors en fonction du temps, le devenir des ARNm injectés d'une part, l'incorporation des acides aminés dans des protéines d'autre part.



Décrivez les résultats obtenus
Déduisez la relation entre les ARNm et la synthèse des protéines.

Rq : la molécule d'ARNm a une courte durée de vie (subit une dégradation dans)

Après l'injection d'ARNm, on observe une augmentation progressive de la quantité d'acides aminés incorporés dans des protéines et une diminution progressive de la quantité d'ARNm dans le milieu. Quand la quantité d'ARNm atteint une valeur minimale la synthèse des protéines s'arrête.

☞On déduit de cette expérience que l'ARNm intervient dans l'assemblage des acides aminés sous forme de protéines.

Document 15

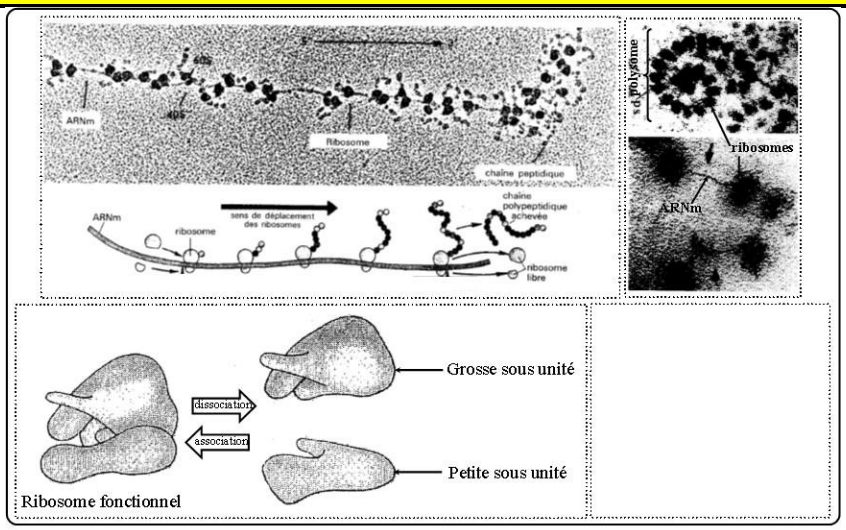
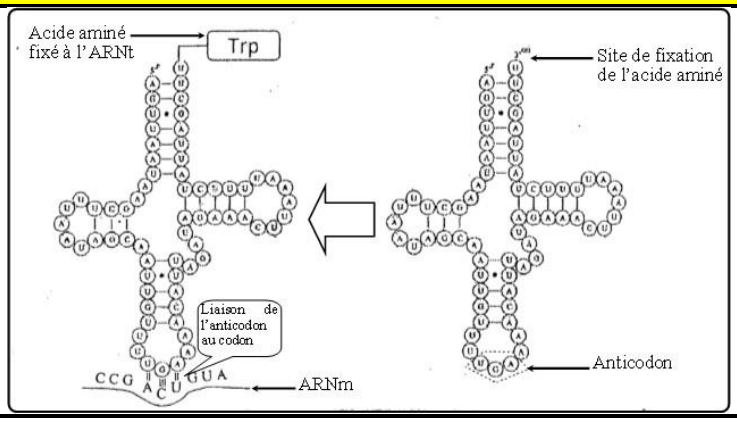


Schéma d'un ribosome (dans l'encadré)
P : site peptidique
A : site de l'acide aminé

La synthèse des protéines nécessite des structures appelées **ribosomes**. Ces derniers sont des organites cellulaires constitués de protéines (20%) et d'ARNr (80%), chaque ribosome est formé de deux sous-unités: la petite sous-unité et la grande sous-unité.

☞ Le rôle d'un ribosome est de traduire l'ARNm et d'assembler la séquence d'acides aminés par des **liaisons peptidiques**

Document 16



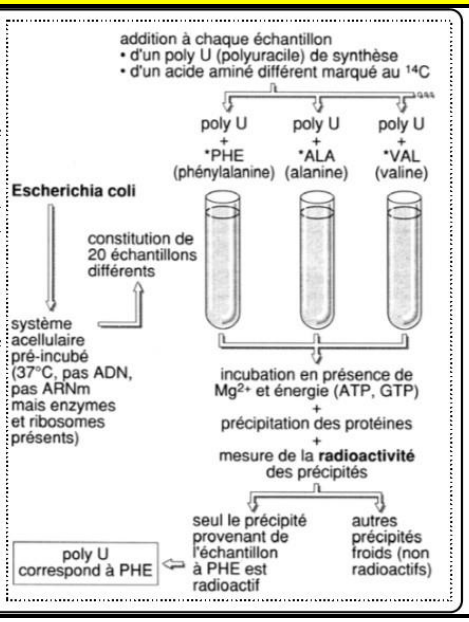
La synthèse des protéines nécessite également des molécules d'ARN appelées **ARNt (**ARN de transfert): chaque ARNt est spécifique d'un acide aminé bien déterminé et permet son transfert vers le ribosome. Chaque ARNt possède deux sites importants:

- un site de fixation de l'acide aminé
- un site appelé **anticodon ;** triplet de bases complémentaires à un codon de l'ARNm

b. La découverte du code génétique

Document 17

Nirenberg et Matthaei (1961) réalisent la synthèse d'ARNm dits monotones car constitués d'un seul type de nucléotides. Le 1er ARNm synthétique qu'ils utilisent n'est formé que d'une succession de nucléotides U: appelé poly-U. ils placent ces ARNm dans un milieu contenant un extrait bactérien d'E.Coli sans ADN ni ARNm avec enzymes et ribosomes à 37°C en présence de Mg^{2+} et de l'énergie ainsi que les 20 types d'acides aminés connus. Ils recueillent dans le milieu des peptides constitués uniquement de phénylalanine.



Ces expériences ont montré que l'ARNm est traduit sous forme de triplets, chaque triplet (= **codon**) correspond à un acide aminé bien déterminé.

L'analyse de plusieurs polypeptides synthétisés pendant l'utilisation de différents ARNm a aboutit à la réalisation du tableau du code génétique

Document 18

	2ème lettre								
	U		C		A		G		
U	UUU	Phénylalanine (Phe)	UCU	Sérine (Ser)	UAU	Tyrosine (Tyr)	UGU	Cystéine (Cys)	U
	UUC		UCC		UAC		UGC		C
	UUA	Leucine (Leu)	UCA		UAA	non-sens STOP	UGA	non-sens STOP	A
	UUG		UCG		UAG		UGG	Tryptophane (Trp)	G
C	CUU	Leucne (Leu)	CCU	Proline (Pro)	CAU	Histidine (His)	CGU	Arginine (Arg)	U
	CUC		CCC		CAC		CGC		C
	CUA		CCA		CAA	Glutamine (Gln)	CGA		A
	CUG		CCG		CAG		CGG		G
A	AUU	Isoleucine (Ile)	ACU	Thréonine (Thr)	AAU	Asparagine (Asn)	AGU	Sérine (Ser)	U
	AUC		ACC		AAC		AGC		C
	AUA		ACA		AAA	Lysine (Lys)	AGA	Arginine (Arg)	A
	AUG	Méthione (Met)	ACG		AAG		AGG		G
G	GUU	Valine (Val)	GCU	Alanine (Ala)	GAU	Acide aspartique (Asp)	GGU	Glycine (Gly)	U
	GUC		GCC		GAC		GGC		C
	GUA		GCA		GAA	Acide glutamique (Glu)	GGA		A
	GUG		GCG		GAG		GGG		G

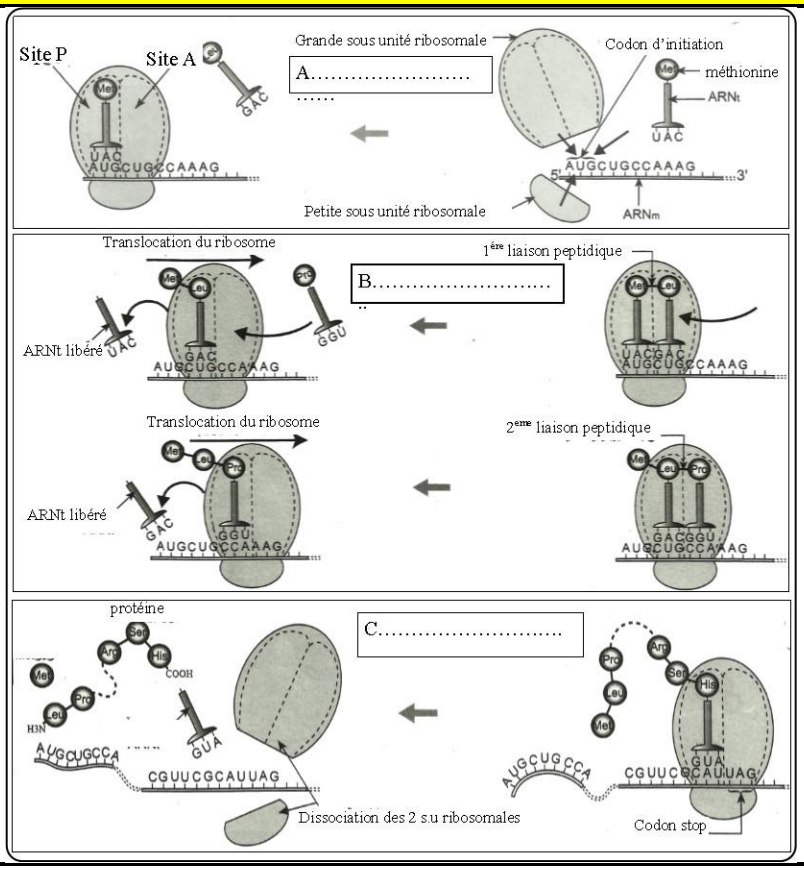
Moutamadris.ma

- Un même acide aminé peut être codé par des codons différents (redondance)
- Trois codants ne désignent aucun acide aminé (codons stop), ils correspondent à un signal d'arrêt de synthèse de peptide par les ribosomes.

c. Les étapes de traduction

La synthèse des protéines est appelée **traduction**, elle se déroule en 3 étapes : initiation, élongation et terminaison

Document 19



Décrivez les étapes de traduction

►Phase d'initiation:

C'est le début de la traduction :

– Une petite sous unité ribosomale prend place sur l'ARNm au niveau du codon d'initiation (AUG).
– Il y a lecture de ce codon par le ribosome ce qui entraine l'appel d'un ARNt à anticodon complémentaire, et porteur d'un acide amine : **la méthionine.**
– Cet ARNt se fixe sur le site P du ribosome.
– La grande sous unité ribosomale s'associe à la petite sous unité au niveau de l'ARNm.

►Phase d'élongation:

– La lecture du 2eme codon de l'ARNm fait venir un 2eme ARNt à anticodon complémentaire et porteur d'un 2eme acide aminé bien déterminé par le code génétique.
– Fixation de cet ARNt sur le site A.
– Une liaison peptidique s'établit entre le 1er et le 2eme acide aminé.
– Le 1er ARNt est libéré dans le cytoplasme.
– Le ribosome se déplace alors sur l'ARNm au niveau d'un 3eme codon.
– La lecture de l'ARNm recommence : il y a appel d'un 3eme ARNt et mise en place d'un 3eme acide aminé. Le polypeptide à 3 acides aminés ainsi formé peut continuer à s'allonger par la mise en place d'autres acides aminés grâce à la répétition des mêmes événements

►Phase de terminaison :

C'est la fin de la traduction qui se produit lorsque le ribosome passe par un codon stop.
Il y a dissociation des deux sous-unités ribosomales et libération du polypeptide dans le cytoplasme.

Moutamadris.ma

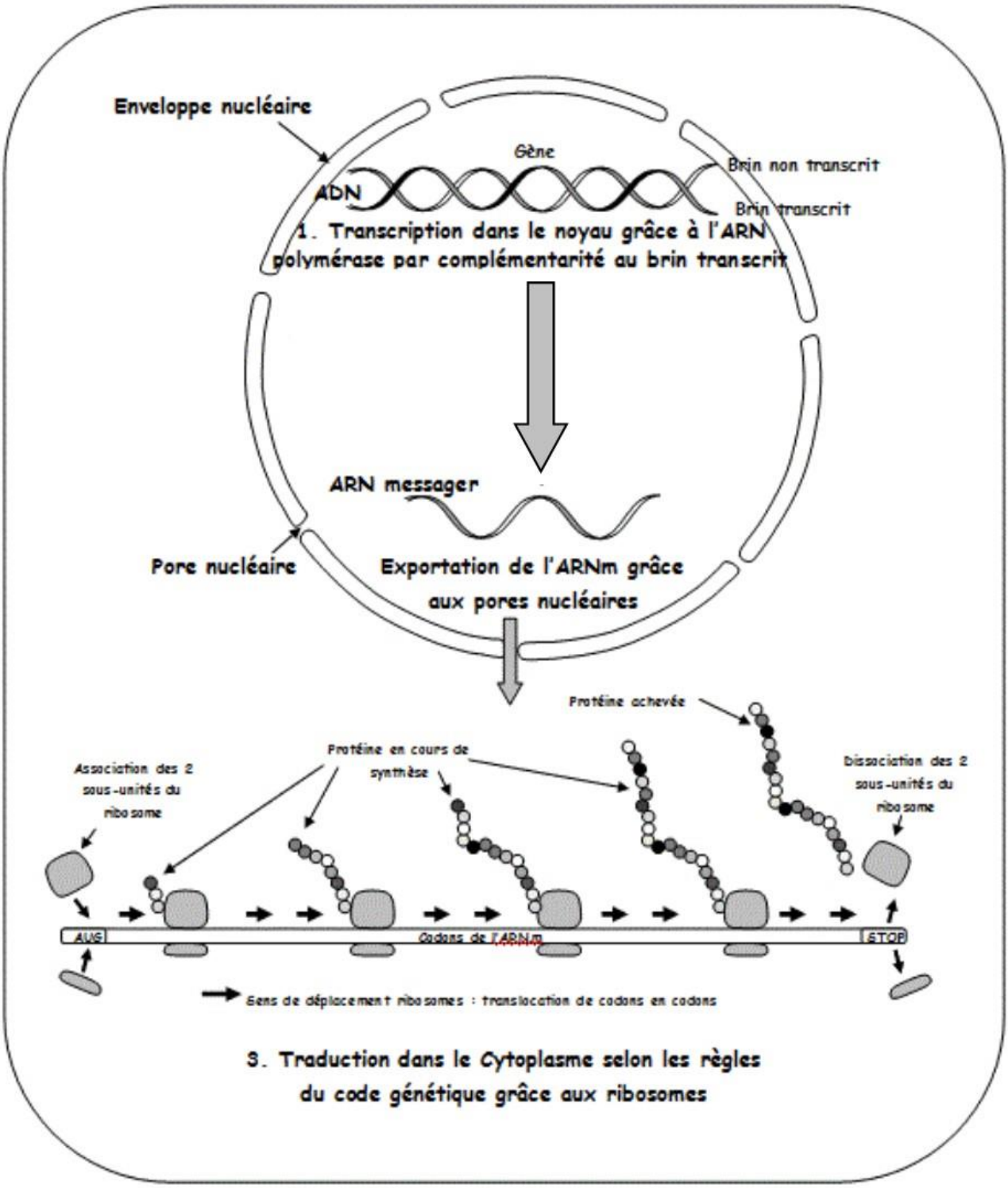



Schéma récapitulatif de l'expression d'un gène (transcription puis traduction) dans une cellule eucaryote